

Síndrome aquinesia-hipoquinesia fetal, hipoplasia pulmonar y artrogriposis, en relación con mutación del gen ACTC1.

HIPOMOTILIDAD FETAL

Factores intrínsecos:

Procesos neuromusculares
Alteraciones del desarrollo
Lesiones cerebrales
Dermopatías restrictivas

Factores extrínsecos:

Oligoamnios
Compresión uterina

Secuencia aquinesia-hipoquinesia fetal

Malformaciones musculoesqueléticas

→ Artrogriposis y huesos frágiles

Dismorfia craneofacial

Alteraciones a nivel torácico

→ Hipoplasia pulmonar

GEN ACTC1

Codifica para un tipo de **ACTINA** expresada en músculo cardíaco y esquelético.

Mutaciones a este nivel

→ Defectos cardíacos

→ NUNCA **fenotipo de artrogriposis** (previamente)

Probable **mutación de novo** en las regiones de **ADN no codificante** de dicho gen.

CASO CLÍNICO

Gestante con antecedente G4A1P2.

Embarazo actual sin alteraciones hasta la **ecografía del 2º trimestre**:

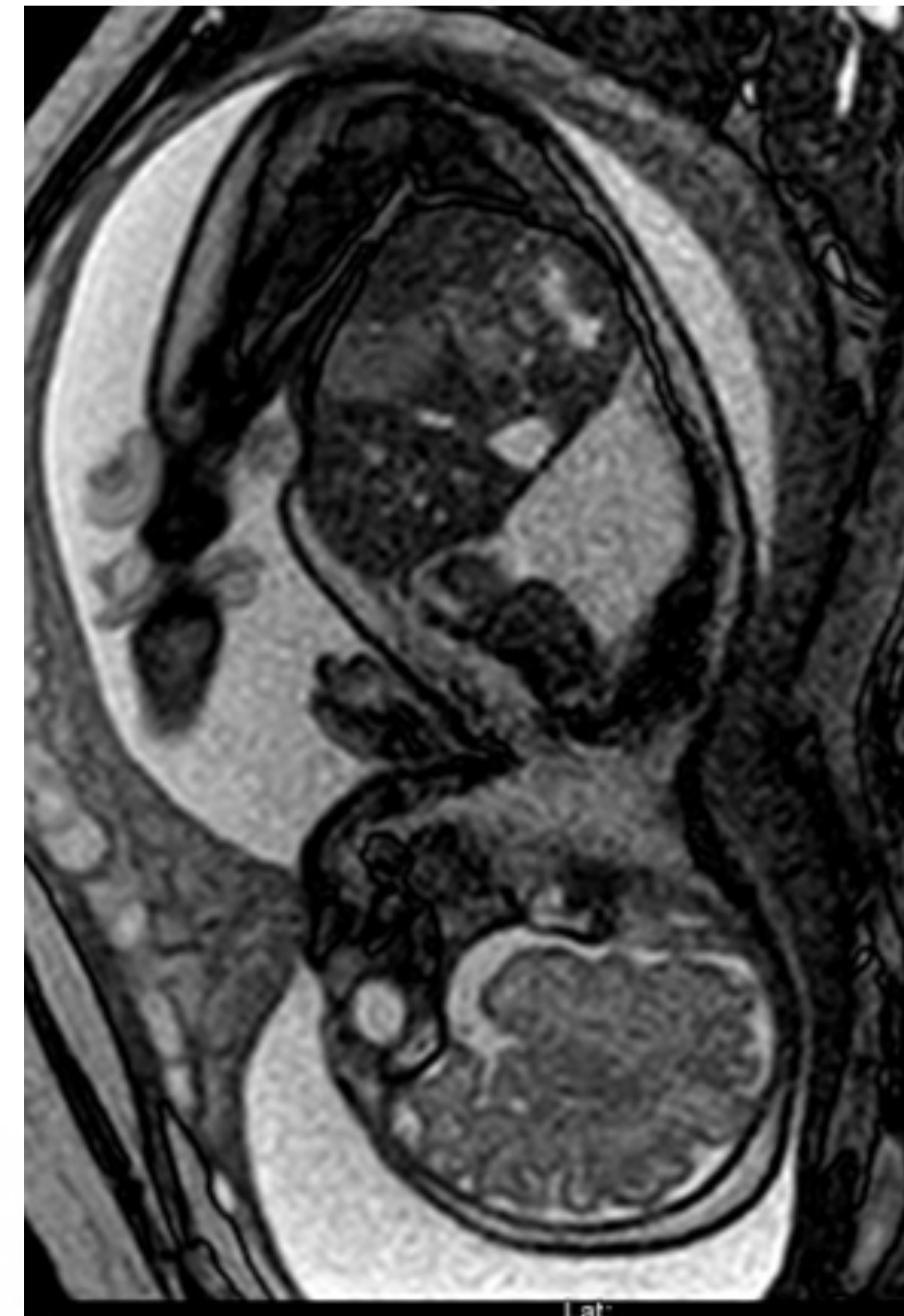
- hidrops fetal
- hidrotórax masivo
- posición anómala de las extremidades
- polihidramnios leve.

Ecocardiograma fetal sin alteraciones

RMN fetal a las 33+5 semanas de gestación:

- Feto polimalformado
- Hipoplasia pulmonar marcada + Hidrotórax
- Agenesia del ductus venoso
- Artrogriposis de las cuatro extremidades

Compatible con el **Síndrome de aquinesia-hipoquinesia**



Estudio genético: Cariotipo y Array CGH → NORMALES

EXOMA NGS → Variante potencialmente patogénica a nivel de **ACTC1**

→ Cambio en aminoácidos: **p.Arg374His**.



Valorado en comisión perinatal y consensuado con otro centro de las mismas características (hospital terciario), dada la **no viabilidad del feto**, se decide no aplicar **ninguna medida terapéutica en el momento del nacimiento**.

La gestante fue valorada multidisciplinariamente durante todo el proceso hasta el momento del **parto a las 38+3 semanas**. Se produjo el **fallecimiento intraútero**, naciendo **varón de 3.050g hidrópico, con retrognatia, criptorquidia, orejas de implantación baja y artrogriposis**.

CONCLUSIONES

Se trata de un caso **infrecuente** de la secuencia aquinesia-hipoquinesia fetal, desencadenado por una **mutación en el gen ACTC1**.

El fenotipo desarrollado por el feto consistía en hipomotilidad, artrogriposis, hipoplasia pulmonar con hidrotórax masivo y otras anomalías asociadas, **incompatibles con la vida extrauterina**.